

レムディー Remudy 通信

28号



ごあいさつ

国立精神・神経医療研究センター TMC 臨床研究支援部 中村 治雅

本年も、はや半年が過ぎようとしており、時の早さを感じるこの頃、いかがお過ごしでしょうか。
昨年末の Remudy 通信では、COVID-19 の感染拡大終息を願っておりましたが、まだまだ緊急事態宣言などが地域によって発出されており、いろいろと困難な毎日をお過ごしのことと思います。ワクチン接種が開始されるなど、明るい話題も出てきております。気持ちを前向きにお過ごしいただければと思います。



今回の Remudy 通信にも、多くの方から話題をいただきました。
竹下先生からはビルトラルセンに代表される新しい治療薬が世に出てきた際の長期継続に向けてしっかりと評価をしていくことの重要性、鈴木先生からは GNE ミオパチーに対するアセノイラミン酸の臨床試験の現状、松村先生からは「知っておきたい筋強直性ジストロフィー」という患者さん向けの資料のご紹介、本田先生からは顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーにおいてコロナ禍にも負けず、患者会、研究者それぞれ多くのご尽力のもと進展があったこと、太幡様と重盛様からは神経筋疾患先端医療推進協議会において治験推進のために実施された活動が報告されています。

いずれも、それぞれの病気で少しずつですが、着実に前に進んでいるのだということが実感できる記事だと思います。
この Remudy 通信がお手元に届く頃には、まだまだ COVID-19 の感染が収束まではしていないかもしれません。しかしながら、上記のように着実に前向きに世の中進んでいるのだと思います。
みなさまのご健康をお祈りしつつ、どうぞよい日々をお過ごしくださることをお祈りしております。



新しい治療薬を長期継続していくために

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 竹下 絵里

昨年、デュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象とするジストロフィン遺伝子のエクソン 53 スキップ作用を持つアンチセンス核酸薬、ビルテプソ®(ビルトラルセン)が承認・発売されました。症状に応じた対応が主であった筋ジストロフィーにおいて、画期的な治療薬が登場したことは大きな進歩であると同時に、新しい治療薬を長期継続していくためにはさまざま課題もあります。



新しい治療薬が承認されるまでには、安全に使用でき、症状に効くのかどうかを検証する臨床試験(治験)が行われます。治験は半年～2年程度の短期間で実施されることも多く、新しい治療薬をより長期間投与した場合の情報はまだありません。また、治験の段階では、決まった年齢や体の状態が安定しているなどの条件を設定して実施することが多いため、承認・発売された後により広い対象の患者さんに投与した場合の安全性、有効性に関する情報も十分ではありません。

当院では、新しい治療薬の長期的な安全性、有効性を検討していくために、治療開始前から定期的に多面的な評価を実施する取り組みを行っています。身体の状態を確認するために、血液・尿検査、心電図や超音波検査などの心機能検査、肺活量や夜間の呼吸状態を調べる呼吸機能検査、筋量を調べる骨格筋画像検査のほか、床から立ち上がる、10m 走る時間を測定するテスト、腕や手の機能を点数付けするなどの運動機能評価をリハビリテーション科の先生方と協力して実施しています。また、日常生活で患者さんやご家族が感じる主観的な変化は、病院で行う評価では反映されにくい効果を捉える上で大事な指標だと考えており、定期的に質問紙やインタビューで追跡しています。

(前ページよりつづき)

現在は新しい治療法を行っているのはごく一部の患者さんのみですが、さまざまな臨床開発が進む中で、今後出てくる新しい治療薬にそなえて、多くの患者さんの定期的に身体の状態や運動機能評価に関する情報を収集していくことはとても重要です。また、今まで行われてきたステロイド治療、リハビリテーションなどの標準的な治療の積み重ねは、今後新しい治療薬の効果を最大限引き出していく上で土台となるものだと考えています。今後、新しい治療薬を長期継続した場合の情報について、Remudy 通信でお伝えしていきたいと思っています。



GNE ミオパチーに対するアセノイラミン酸の臨床試験

東北大学医学部 神経内科 鈴木 直輝

GNE ミオパチーは別名「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー」や「埜中ミオパチー」とも呼ばれ、足先から筋力低下がはじまる、遠位型ミオパチーの一つです。2001年に骨格筋の機能の維持に重要なシアル酸の生合成の低下が病気の本態であることがわかりました。国立精神・神経医療研究センターの西野一三先生らにより疾患モデルマウスが作られ、シアル酸の一つであるアセノイラミン酸の経口補充がミオパチー症状の改善に有効であることが明らかになりました。2016年3月より国内での第II/III相の臨床試験が日本医療研究開発機構（AMED）の支援で開始され、2017年秋に薬効を評価する二重盲検期間が終了しています。海外で並行して行われていた臨床試験の結果を考察し、医薬品医療機器総合機構（PMDA）や厚生労働省と協議を重ねてきました。追加検証を国内で行うこととなり、2021年3月より有効性確認試験を開始し、薬事承認を目指しています。



長年、ご協力を賜り、また結果に期待していただいている患者さんの期待に応えらえるよう、粛々と臨床試験を進めていきたいと思えます。患者さん、ご家族、また主治医の先生方にこの場を借りて深謝いたします。

東北大学医学部 神経内科（宮城県 仙台市）
<http://www.neurol.med.tohoku.ac.jp/>



ガイドライン患者さん向け資料が出版されました

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛



2020年に、日本神経学会で「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン 2020」を刊行しました。診療ガイドラインは医師を対象に書かれているため、一般の方がその内容を理解するには困難があります。筋強直性ジストロフィーの患者さんに、ご自身の病気や合併症、医療の必要性を理解いただくためには、一般向けの書籍が必要との患者さん達からの要望もあり、厚生科研班で「知っておきたい筋強直性ジストロフィー」を作成し、診断と治療社より2021年3月に出版しました。本書の目的は、ガイドラインのエッセンスを患者さん、ご家族、支援者の方々にお伝えし、適切な医療につなげていただくことです。ガイドラインに記載した、病気や遺伝、機能障害や合併症、社会制度、治療開発の状況などを網羅し、該当する章を記載して対照しやすいようにしています。また、イラストやコラムを入れたり、患者さんに御意見を伺ったりして、できるだけ読みやすくなるようにしています。誰もが手に取ることができるように、一般書籍として購入可能な形にしました。できるだけ多くの方に本書を読んでいただき、皆様の療養に役立てていただくことを期待しています。

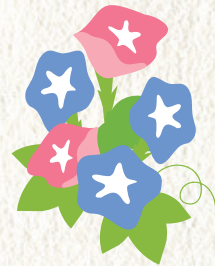


「新型コロナ肺炎 (COVID-19) が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響の実態調査」 ご協力をお願い

研究責任者：大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛

厚労科研班では2020年5月から「新型コロナ肺炎 (COVID-19) が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響の実態調査」を研究班ホームページ (<https://mdcst.jp/covid19/>) で実施しています。COVID-19の状況は変化するため、感染収束まで調査を継続する予定です。同じニックネームを用いることで、繰り返し回答いただくことが可能で、経時的な変化も評価したいと考えています。今後の感染対策や災害対策を考える上でも貴重なデータになります。皆様のご協力をお願いします。

※アンケートに関する問い合わせ先・相談窓口
国立病院機構 大阪刀根山医療センター 臨床研究部
〒560-8550 大阪府豊中市刀根山 5-1-1
TEL: 06-6853-2001
FAX: 06-6853-3127
E-mail: office@mdcst.jp



コロナ禍の FSHD のあれこれ

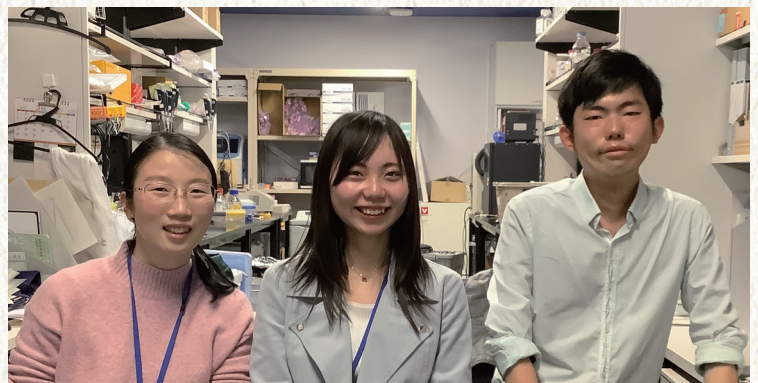
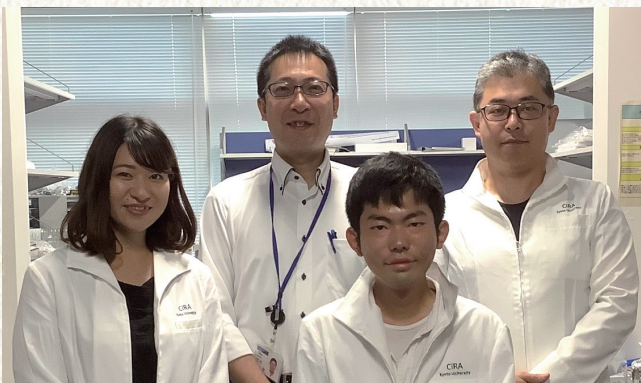
日本筋ジストロフィー協会 FSHD 分科会・京都大学 CiRA 本田 充

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の患者で研究者の本田充です。この一年、新型コロナで大変な世の中ですが、国内外で FSHD の研究や治験のニュースもたくさんありました。大変な状況下でも FSHD と向き合いケアや進捗を担う全ての医療関係者、研究者や患者・ご家族の方々に敬意を表します。



まず、ついに日本で去年9月から Remudy で FSHD の患者登録が始まりました。筋ジストロフィー協会、特に FSHD 分科会の皆さんや、FSHD 患者交流会の皆さんの根気強い後押し、大阪刀根山医療センターの松村先生と NCNP の中村先生 への献身的なお働きにより実現しました。開始直前や今年2月にはオンラインのセミナーや交流会も行われ、お住まいの場所を問わず多くの方が参加され盛り上がりました。2月の交流会では、せっかく登録しようとしたのに昔の診断が最新の基準に満たさず再検査が必要な方が多くいる現状を踏まえ、解説を行いました。分科会では会員も増え、患者登録のポスターも作製しました。ホームページに情報がありますので、ぜひご覧になって下さい (<https://www.fshd-jp.org/>)。

また、研究でも様々な進展がありました。去年6月に濱中先生 (元 NCNP)・西野先生らによって FSHD2 型の新規遺伝子 LRIF1 の同定、今年2月にカナダ・アルバータ大学の横田先生・丸山先生らによって FSHD のアンチセンス核酸医薬治療の可能性、3月に東海大学・東京医科歯科大学の三橋先生ご夫妻らによって DUX4 転写制御の解明、昨年には京都大学で櫻井先生や私達で作製した FSHD2 型 iPS 細胞の公開など、全てコロナ後のニュースです。海外での治験も継続中です。コロナは私達のライフスタイルを変えましたが、幸いにも FSHD のための活動には寛容でした。制約の中で出来ることをいかに真剣に取り組むか。現代の私たちに対する問いかけなのだと思います。ながら励む日々です。



櫻井研究室で FSHD に関わってきた歴代メンバーたち (1年前に撮影、左から2番目：櫻井先生、3番目：筆者)。
今も絶賛研究中です。



昨年度実施した被検者募集についてのご報告

神経筋疾患先端医療推進協議会総務委員会 太幡 真紀・重盛 美貴子

神経筋疾患先端医療推進協議会 (CCNMD; CareCure-NMD) では、昨年度、参加の可能性のある Remudy 登録患者様に対し治験のお知らせ（被検者リクルート業務）を 2 件実施いたしました。

- ① 筋強直性ジストロフィー患者を対象とした MYD-0124 の安全性及び有効性を検討する多施設共同プラセボ対照二重盲検無作為化並行群間比較試験（第Ⅱ相）
- ② GNE ミオパチー患者を対象とした NPC-09 の有効性確認試験

研究①では、Remudy 登録患者様のうち、治験参加の条件に一致した 85 名の方に案内のお手紙を送付しました。コールセンターに問い合わせや参加希望のご連絡をいただいた方は 34 名、そのうち 12 名の方を治験実施施設にご紹介しました。

研究②では、Remudy 登録患者様のうち、治験参加の条件に一致した 47 名の方に案内のお手紙を送付しました。コールセンターに問い合わせや参加希望のご連絡をいただいた方は 21 名、そのうち 11 名の方を治験実施施設にご紹介しました。

Remudy の登録項目は大まかな内容であるため、最終的に治験に参加するための様々な基準に当てはまるかをコールセンターにて追加で聞き取りし、条件が一致した場合に患者様を治験実施施設にご紹介しております。また、連絡をいただいた順番でご紹介を行うなど、公平にご案内できるよう心がけております。

今後も治験を実施する企業や研究者からご依頼があった場合、CCNMD で審査の上、条件が一致する患者様には事務局よりご案内させていただきます。毎年登録情報を更新いただくことで治験参加につながる情報を速やかにお届けできることにもなりますので、今後とも定期的な更新にご協力をお願い申し上げます。



Remudy^{レムディー} 通信 28号・編集後記

患者様、ご家族の皆様、いつも Remudy の活動にご協力頂きまして本当にありがとうございます。

Remudy 事務局は 2021 年 4 月末に、国立精神・神経医療研究センター病院内で引越しをいたしました。引越しに伴い直通番号が繋がらない状況が発生したために、お電話を頂いた方々にはご迷惑をお掛けしてしまいました。この場をお借りして心よりお詫び申し上げます。

事務局へのお問合せはメールを推奨しておりますが、お電話を頂く場合には代表番号 042-341-2711 で Remudy 事務局とお伝え下さいますようお願いいたします。直通電話番号の工事が完了次第、HP にてお知らせをさせていただきます。今しばらくお待ちください。

新しいお部屋では、とても大きな 2 本のイチヨウの木が窓いっぱいに見えます。今は美しい緑色の葉が茂っていますが、秋には黄色一色になるかと思うと今から楽しみです。依然としてコロナ禍ではありますが、患者様、ご家族の皆様にも、季節の移ろいの中で心と瞬間がたくさんある事を願っております。

事務局スタッフ一同より

Remudy^{レムディー} 事務局

※お問合せはできる限りメールでお願いします。

ジストロフィン症 (DMD/BMD/IMD) ・ GNE ミオパチー (緑取り空間を伴う遠位型ミオパチー)
先天性筋疾患 (先天性筋ジストロフィー・先天性ミオパチー・筋原線維ミオパチー・先天性筋無力症・その他の先天性筋疾患)
筋強直性ジストロフィー (DM) ・ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)

国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター 神経・筋疾患患者登録センター (Remudy)
〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1 TEL 042-341-2711 (代表) Mail: remudy@ncnp.go.jp